

# Líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs eftir hnakkþykktarmælingu

## Ágrip

Kristín Rut Haraldsdóttir

Í þessari grein er fjallað um líkindamat en það er byggt á forriti sem reiknar út tölfræðilegar líkur á þrístæðu 13, 18 og 21. Forsendur þess eru aldur verðandi móður, mælingar á haus-daus lengd fósturs og hnakkþykkt þess. Dæmi eru gefin, miðað við mismunandi aldur móður, fyrri sögu og niðurstöðu úr ómskoðun.

## Mæliaðferðir og búnaður

Hugbúnaðurinn sem notaður er á fósturgreiningardeild Kvennadeildar til að reikna út tölfræðilegar líkur fyrir litningaþrístæðum 21, 13 eða 18 hjá fóstri er frá Fetal Medicine Foundation í London. Byggt er á gögnum frá yfir 100.000 mælingum á fósturum við 11-14 vikna meðgöngu. Stöðugt bætist við þennan fjölda og nú tekur starfsfólk fósturgreiningardeildar Kvennadeildar þátt í gagnasöfnun ásamt starfsfólki svipaðra deilda víða um heim og fæst þannig aukin reynsla og þekking.

Til þess að fá afnot af hugbúnaðinum þarf að sækja námskeið hjá Fetal Medicine Foundation, taka skriflegt próf og senda inn 50 myndir sem sýna mælingar á hnakkþykkt fósturs. Myndirnar eru yfirfarnar af sérfræðingum Fetal Medicine Foundation. Ef viðkomandi stenst þessi próf fær hann/hún leyfi til að nota hugbúnaðinn og skuldbindur sig jafnframt til þess að senda yfirlit á sex mánaða fresti sem fer inn í gagnabankann. Einu sinni á ári sendir hver skoðandi inn fimm myndir til að sýna að mælingar séu framkvæmdar á viðeigandi hátt. Notkun þessa hugbúnaðar er því ströngum skilyrðum háð til að

## ENGLISH SUMMARY

Haraldsdóttir KR

## Risk assessment for fetal aneuploidy after nuchal translucency measurement

Læknablaðið 2001; 87: 422-3

In this article the focus is on the estimation of a likelihood ratio by using software which calculates the risk for trisomy 13, 18 and 21. It is based on the woman's age, crown rump length of the fetus and its nuchal translucency measurement. Examples are given based on different maternal age, previous history and results of ultrasound examination.

**Key words:** fetal trisomy, risk assessment.

**Correspondence:** Kristín Rut Haraldsdóttir. E-mail: krruthar@landspitali.is

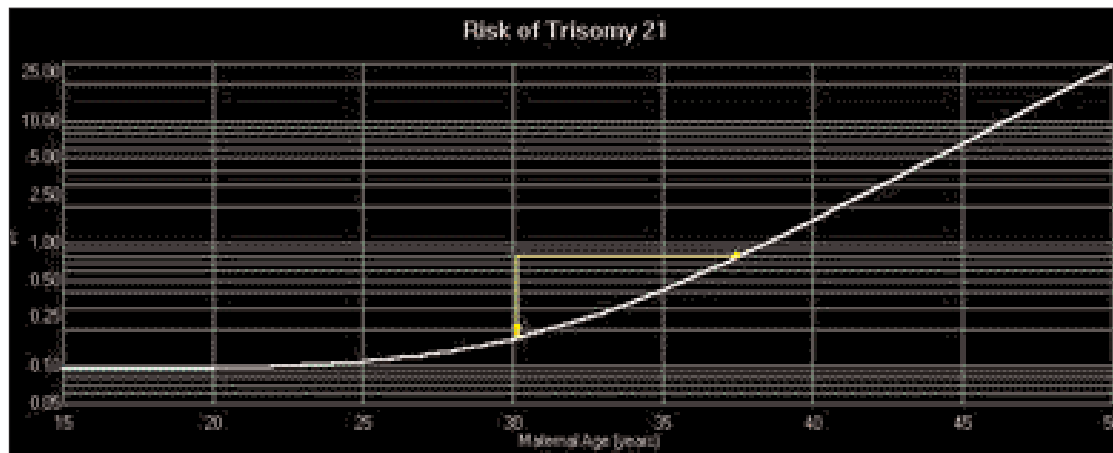
Fósturgreiningardeild  
Kvennadeildar Landspítala  
Hringbraut. Fyrirspurnir,  
bréfaskipti: Kristín Rut  
Haraldsdóttir ljósmóðir  
fósturgreiningardeild  
Kvennadeildar Landspítala  
Hringbraut, 101 Reykjavík.  
Sími: 560 1158. Netfang:  
krruthar@landspitali.is

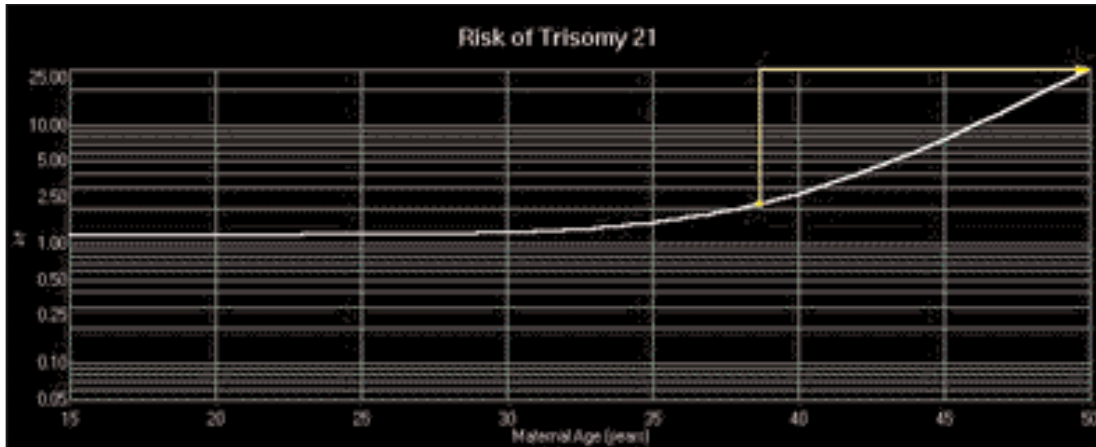
**Lykilorð:** þrístæða fósturs,  
líkindamat.

tryggja gæði upplýsinga sem fara í gagnabankann.

Við skráningu í tölvuforritið er sett nafn verðandi móður og fæðingardagur. Ef konan hefur áður átt fóstur/barn með þrístæðu eru þær upplýsingar skráðar. Þá er sett inn haus-daus lengd fósturs og niðurstaða hnakkþykktarmælingar. Eftir það reiknar forritið tölfræðilegar líkur á litningagalla fósturs út frá aldri og sögu verðandi móður annars vegar og mælingum á hnakkþykkt, lengd fósturs og höfuðmáli hins vegar. Forsendur líkindamats er að fósturstærð sé á bilinu 45-84 mm.

**Mynd 1:** Kona fædd 1962 með enga fyrri sögu um litningagalla fósturs. Fósturútlit var eðlilegt og mælingar í samræmi við meðgöngulengd. Hnakkþykkt mældist 1,3 mm. Líkur á þrístæðu 21 út frá aldri móður eingöngu eru 1:129 en eftir hnakkþykktarmælingu 1:592. Einnig hafa líkur á þrístæðu 13 og 18 minnkað





**Mynd 2:** Kona fædd 1961 sem átti fyrir fóstur/barn með þrístæðu 21. Mælingar fósturs voru í samræmi við meðgöngulengd. Hnakkþykkt mældist 3,3 mm. Líkur á þrístæðu 21 út frá aldri og fyrri sögu eru 1:46 en eftir hnakkþykktarmælingu 1:3. Einnig hafa líkur á þrístæðu 13 og 18 aukist. Þetta fóstur reyndist vera með þrístæðu 18.

### Umræða

Á mynd 1 og mynd 2 er sýnt hvernig líkindamat er háð aldri verðandi móður, fyrri sögu og hnakkþykktarmælingu.

Hér er sýnt hvernig hnakkþykktarmæling getur haft áhrif á líkindamat með tilliti til litningagalla fósturs. Líkur geta minnkað eins og sýnt er á mynd 1 eða aukist eins og sýnt er á mynd 2. Mikilvægt er að

verðandi foreldrar geri sér grein fyrir að um líkindamat er að ræða, en ekki endanlega niðurstöðu um litningagerð fósturs eins og fæst við legvatnsástungu eða fylgjusýni. Líkindamat getur hjálpað verðandi foreldrum að taka ákvörðun varðandi legvatnsástungu, annað hvort að hætta við ástungu ef líkur á litningagalla fósturs eru litlar eða réttlætt áhættuna ef líkur á litningagalla eru auknar.